

ÁTMENET A WILLIAMS SZINDRÓMÁS GYERMEKKORI ELLÁTÁSBÓL A FELNŐTT GONDOZÁSBA

„Előbb csináld azt, ami szükséges, utána azt, ami lehetséges,
és máris azt fogod csinálni, ami lehetetlen”

Assisi Szent Ferenc



Pogányné Bojtor Zsuzsanna
az MWSzT elnöke



www.williams.org.hu, <http://eurowilliams.org>

Ritka Betegségek „Mentőöv” Információs Központja projektzáró
konferencia, Budapest, 2016,03.18.

Az MWSzT jövőképeinek elemei

Jövőkép

A Williams szindrómás (és a hozzá hasonló nehézségekkel küzdő) emberek, lehetőségeikhez mértén ugyanolyan teljes életet élhessenek, mint ép társaik.



A ritka betegségek ellátása nehéz

- Kevés az ismeret, a szakember, a kutatás, a gyógyszer, stb.
- Véletlenszerű, hogy egy szakember „hobbiként” választja-e az adott szakterületet
- Véletlenszerű, hogy a beteg eljut-e oda
- Összetett feladat, számos szakterület együttműködését igényli!
- Lehetőleg speciális központban történjen
- Az évente szükséges kötelező felülvizsgálatokat egy időre szervezve, egy helyen
- 1999-től
- 57 gondozott volt

Semmelweis Egyetem,
II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Cím: Budapest IX.ker. Angyal utca 39.

Telefonszám: 06 1 215 1380

Orvosok: dr. Szabolcs Judit (kardiológus)
és dr. prof. Fekete György (genetikus)

Időpont: egyénileg egyeztetve



Miért van szükség felnőtt gondozásra?

Williams Szindróma

Diagnosztikai és terápiás útmutató

Készült a Williams Syndrome Guideline Development Group
“Managing Williams Syndrome” c. munkája alapján

(Az egyik első Európai Referencia Hálózati pilot program)



Eltérő szükségletek

Diagnosztikus és terápiás ajánlások

- ♦ újszülött– és csecsemőkorban
- ♦ gyermekkorban
- ♦ kamaszkorban
- ♦ felnőttkorban



Nemzetközi ajánlás

Ajánlások a Williams Szindróma ellátásához ~ felnőtt korban (1) ~

KOR 18+

Ajánlott vizsgálatok/szűrések

- Szérum kreatinin
- Szérum és vizelet kalcium ráta: kreatinin clearance
- Pajzsmirigy funkciós vizsgálatok
- A vese szűrése
- Hipertónia szűrés
- Kardiológiai szűrés

Klinikai terápiás ajánlások

- Minden WS felnőtt esetében 2-4 évente.
- ABNL → Kivizsgálás/szakvizsgálatra utalás—esetleges fertőzés vizsgálata, obstruktív léziók kizárása, részletes vesefunkciós vizsgálatok és/vagy nefrológiai vizsgálat.
- ABNL → Hiperkalcémia esetleges tüneteinek ellenőrzése.
- ABNL → Normálistól eltérő érték esetén kivizsgálás és megfelelő kezelés..
- ABNL → Tünetek, thyreoglobulin ellenes antitestek keresése.
- ABNL → TSH szint mérés, ha emelkedett—pajzsmirigy ultrahang javasolt, Kompenzált hipotireózis esetén endokrinológiai szakvizsgálat, TFT és TSH szintmérés évente. Szignifikánsan alacsony TSH szint esetén megfontolandó szubsztitúciós terápia.
- Hólyag és vese ultrahang minden ötödik évben, illetve tünetek esetén.
- ABNL → Nefrokalcinózis esetén hat havonta nefrológiai szakvizsgálat.
- Vérnyomás mérés évente.
- ABNL → Veseartéria szűkület (RAS) esetén nefrológiai szakorvosi vizsgálat. Szükség esetén sebészeti ellátás.
NB. RAS kezelésében az angioplasztika az elasztinopátia miatt nem ajánlott.
- Esszenciális hipertónia gyógyszeres terápiájában kalcium csatorna blokkolók használata javasolt (amennyiben RAS fennállása kizárt). Hipertónia fennállása esetén megfontolandó a páciens referálása felnőtt vesespecialistához .
- Teljes kardiológiai felmérés—képalkotó vizsgálatokkal— ötévente.

Nemzetközi ajánlás

Ajánlások a Williams Szindróma ellátásához ~ felnőtt korban (2) ~ (2) ~

KOR 18+

Ajánlott vizsgálatok/szűrések	Klinikai terápiás ajánlások
• Gasztrointesztinális kérdések	ABNL → Bélműködésre vonatkozó anamnézis felvétele évente. A konstipáció kezelése mellett megfontolandó divertikulitisz kivizsgálása.
• Cöliákia szűrés	→ Tünetek esetén.
• Diabetes szűrés	→ Harmincéves korban cukorterheléses vizsgálat (orális glükóz-tolerancia teszt, OGTT, esetleg éhgyomri inzulin-szint vizsgálat). Gyors testsúlynövekedés esetén az OGTT megismétlendő. NB/ Szűrésre az A1C haemoglobin vizsgálat nem ajánlott. CSökkent glükóz tolerancia esetén diéta és testmozgás ajánlott. Kerülni kell a roved idő alatti nagy mennyiségű glükóz bevitt. Kerülni kell a diabetogén gyógyszereket. Klinikailag kialakult cukorbetegség SW betegek esetében az általános szabályok szerint kezelendő.
• Növekedés és szexuális egészség	→ Évente súlymérés, az excesszív súlygyarapodás kerülendő—az aktív életstílus javasolt. Kontraceptív tanácsadás illetve tanulási nehézséggel küzdő fiatalok kontraceptív tanácsadásában illetékes szervezet elérhetőségi adatainak biztosítása .
• Hallásvizsgálat	→ Tízévente (hallásvesztés vizsgálat és fülzsír eltávolítás)
• Fogászati szűrés—fogazati rendellenességek	→ Alapvető fontosságúak a rendszeres fogászati ellenőrző vizsgálatok a fogászati alapellátás keretében. ABNL → Hiányzó fokat/malokklúzió/más fogazati rendellenességek esetén felnőtt fogászati , multidiszciplináris szakellátás szükséges. Bizonyos szívfejlődési rendellenességek esetében a fogászati beavatkozások anti-biotikus védelemben végzendők—egyeztessen a kardiológussal .
• Magatartás és mentális egészség	→ Biztosítani kell foglalkoztatási, önségélyező és önálló életviteli támogatás elérhetőségét, szociális készségek fejlesztését szükség szerint. Anxietás illetve nagy események esetén pszichológiai intervenció ajánlott. NB. A kifejezetten barátságos viselkedés/társas hajlam elfedheti a depressziót és az anxietást.
! Anesztézia	
Általános anesztéziához kardiológiai tünetmentesség esetén 12 hónapnál nem régebbi kardiológiai vizsgálati eredmény elégséges. Kardiális, légúti, izületi, vese és emocionális értékelést tartalmazó preoperatív vizsgálatot kell végezni a tervezett műtét előtt 1-2 héttel.	

2012-től felnőtt gondozás a SE. II. sz. Belgyógyászati Klinikán

- ◆ 2010-től megindult a ritka beteg rendelés 180 felnőtt phenylketonuria/galactosaemia beteg számára
- ◆ 2012-től a WS betegeknek is felnőtt ambulancia

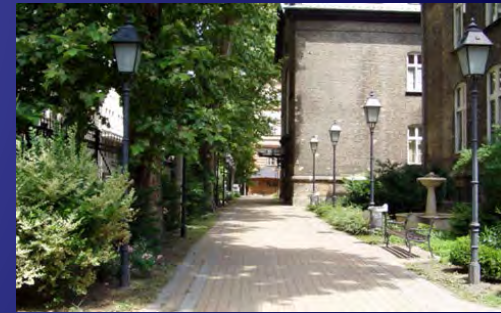
Dr. Reismann Péter

belgyógyászat, endokrinológia

1088 Budapest, Szentkirályi utca 46.

Telefon: (1) 459-1500/55520

Ambuláns bejelentkezés: (1) 459-1500/55541



Az elindulás

Magyar Williams Szindróma Társaság

Dr. Szabolcs Judit

Prof. Fekete György

Körlevél a háziorvosok és betegek felé!



SEMMELWEIS EGYETEM

Általános Orvostudományi Kar

II. sz. BELGYÓGYÁSZATI KLINIKA

Igazgató: Dr. Rácz Károly egyetemi tanár

1088 Budapest, Szentkirályi u. 46.

Tel.: +(36-1) 266-0926; Fax: +(36-1) 266-0816

e-mail: racz@bel2.sote.hu

Williams szindróma hazai gondozása

Címzett: Háziorvos Kollégák

Tárgy: Williams szindrómás beteg éves felülvizsgálata

Tisztelt Kolléga!

Engedje meg, hogy a segítségét kérjem!

2012 őszétől a magyarországi felnőtt Williams szindrómás betegeknek új gondozóközpontot alakítottunk ki. A helyszín Budapesten a Semmelweis Egyetem II. sz. Belgyógyászati Klinikája lesz.

A nemzetközi ajánlások alapján kívánjuk folytatni a magyar Williams szindrómás betegek éves felülvizsgálatát.

Kérem, hogy betegének a felülvizsgálatra beutalót kiállítani szíveskedjék!

(Az új beutalási rendelet engedi, hogy a ritka betegségekben szenvedők a gondozó centrumokba a területi ellátáson kívülre is elmehessenek!)

A Budapesttől távol élő érintett betegeknél szeretném kérni segítségét éhomi általános laborvizsgálat megszervezéséhez. A betegeknek megterhelő lenne éhgyomorra felutazni a gondozó központba, hogy ott vegyék le a szükséges vérmintát.

Ezért kérem, hogy a helyi laboratóriumban az alábbi laborparaméterek meghatározására beutalót kiállítani szíveskedjen, és az eredményt a beteg részére juttassa el, hogy a gondozó központban azt bemutathassa!

Általános rutin labor:

súlyledés,

össz-koleszterin,

creatinin,

GPT,

Kálium,

össz-fehérje,

vérkép,

LDL-koleszterin,

BUN,

ALP,

Calcium,

T. vizelet,

protrombin,

HDL-koleszterin,

húgsav,

gGT,

Foszfát,

Vas

vércukor,

triglicerid,

GOT,

Nátrium,

Albumin,

TVK

Segítségét előre is köszönöm!

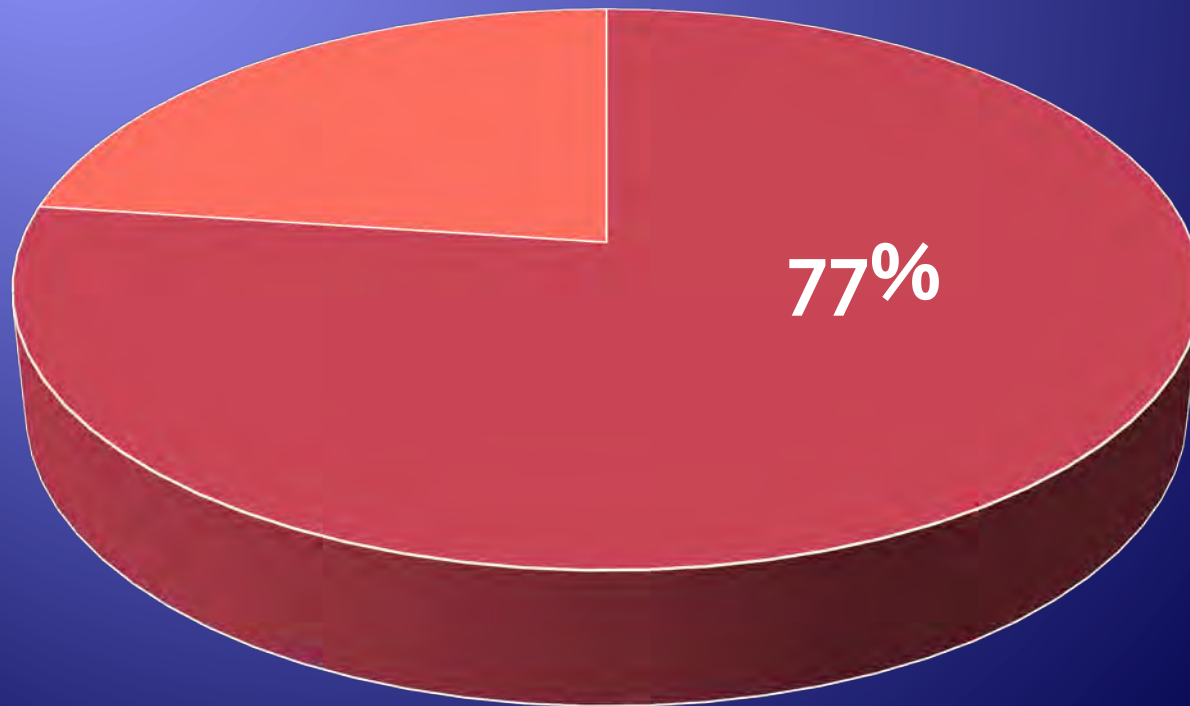
Budapest, 2012. augusztus 24.

Dr. Reismann Péter
egyetemi tanársegéd



Statisztika

- ♦ Az átvett 35 fős listáról most 27 beteget gondoznak.



Hazai kardiológiai tapasztalatok

- ◆ Jó echocardiographia elengedhetetlen!
- ◆ Mitralis billentyű prolapsus igen gyakori
- ◆ Supravalvularis aortastenosis keresése
- ◆ Kérdéskéntes esetekben tertier centrum irányába irányítás, angio-CT

Hazai egyéb tapasztalatok

- ◆ Női nőgyógyász!
- ◆ Rendszeres szűrővizsgálat
- ◆ Fogamzásgátlás kérdése
- ◆ D-vitamin szükséglet!
- ◆ Alacsonyabb csontsűrűség

Célkitűzés

- ◆ Centrum fenntartása, ahol éves szűrővizsgálatok elvégzésére lehetőség van
- ◆ Tapasztalat, ismeretgyűjtés a felnőttkori Williams-szindrómás betegekről (Társbetegségek? Betegséglefolyás?)
- ◆ Később (kellő tapasztalat esetén) orvoskollégák továbbképzése Williams-szindrómás beteg kezelésében
- ◆ (Tudományos vizsgálatok?)

Következtetés

II. sz. Belgyógyászati Klinika

- ◆ A szakmai és civil szervezeti együttműködés lehetővé teszi a magas szakmai követelményeknek megfelelő, ellátó rendszer kialakítását és fejlesztését.
- ◆ Lehetséges az optimalizált betegút, a koordinált multidiszciplináris ellátás
- ◆ Az MWSzT köszöni a szakmai partnereinek, hogy sikerült megoldani ezt a problémát!
- ◆ A rendszer szintű megoldás még kialakulóban, a hasonló kezdeti „csírák” törékenyek, „szakember függők” – lásd Neuromuszkuláris Centrum

Köszönöm a figyelmet!

e-mail: zsuzsanna@williams.org.hu

Székhely: 1089 Budapest Orczy út 2.
Iroda: 1091 Budapest Üllői út 119. III/49.
Telefon: 06 1 7883881
E-mail: info@williams.org.hu
Web: www.williams.org.hu

